

ศูนย์เวชศาสตร์จีโนม และสาขาวิชากุมารเวชศาสตร์ คณะแพทยศาสตร์ มหาวิทยาลัยสงขลานครินทร์
ร่วมกับภาควิชากุมารเวชศาสตร์ คณะแพทยศาสตร์ศิริราชพยาบาล มหาวิทยาลัยมหิดล
โครงการประชุมพันธมิตรกรรมเมตาบอลิกสัญจร
วันจันทร์ที่ 16 มีนาคม 2569

หลักการและเหตุผล

โรคพันธุกรรมเมตาบอลิก (Inborn Error of Metabolism; IEMs) เป็นกลุ่มโรคหายาก ที่มีกระบวนการเผาผลาญสารอาหารระดับเซลล์ผิดปกติ เป็นผลให้มีอาการได้ตั้งแต่วัยทารก เช่น ซึม เลือดเป็นกรด และส่งผลต่ออาการในวัยเด็ก โดยเฉพาะด้านการเจริญเติบโต และการพัฒนาการบกพร่องได้ ซึ่งการวินิจฉัยอย่างทันท่วงที เพื่อให้การรักษาอย่างเหมาะสม สามารถลดอาการและภาวะแทรกซ้อนของโรค เพิ่มคุณภาพชีวิตของผู้ป่วย รวมถึงครอบครัวให้ดีขึ้น

ปัจจุบันประเทศไทย ได้ริเริ่มการคัดกรองโรคพันธุกรรมเมตาบอลิก หรือ Expanded Newborn Screening เพื่อให้ผู้ป่วยทารกแรกเกิดในไทย ได้รับการวินิจฉัยและการรักษาอย่างทันท่วงที โดยการคัดกรองดังกล่าวครอบคลุมโรคพันธุกรรมเมตาบอลิก กลุ่มโรคสารโมเลกุลเล็ก (small molecule diseases) มากถึง 40 โรค รวมถึงเพิ่มสิทธิการรักษาให้ครอบคลุมกลุ่มโรคพันธุกรรมเมตาบอลิกเหล่านี้ นอกจากนี้ยังมีการผลักดันให้มีการเพิ่มสิทธิการตรวจวินิจฉัยและการรักษากลุ่มโรคพันธุกรรมเมตาบอลิกอื่นๆ เช่น กลุ่มโรคการสะสมของสารโมเลกุลใหญ่ (large molecule or storage diseases) และกลุ่มโรคหายากอื่นๆ เพิ่มเติม

ศูนย์เวชศาสตร์จีโนม ร่วมกับสาขาวิชากุมารเวชศาสตร์ คณะแพทยศาสตร์ มหาวิทยาลัยสงขลานครินทร์ เล็งเห็นความสำคัญในการพัฒนาความรู้ความเข้าใจ และความตระหนักถึงความสำคัญของการคัดกรอง แนวทางการส่งตรวจวินิจฉัย และการรักษาโรคพันธุกรรมเมตาบอลิกให้แก่บุคลากรทางการแพทย์ ทั้งกลุ่มนักศึกษาแพทย์ แพทย์ทั่วไป กุมารแพทย์ กุมารแพทย์ผู้เชี่ยวชาญสาขาต่างๆ และแพทย์ผู้ให้บริการกลุ่มโรคทางพันธุกรรม รวมถึง พยาบาล และนักวิทยาศาสตร์การแพทย์ จึงได้ร่วมมือกับภาควิชากุมารเวชศาสตร์ คณะแพทยศาสตร์ศิริราชพยาบาล มหาวิทยาลัยมหิดล จัดการประชุมพันธมิตรกรรมเมตาบอลิกสัญจรขึ้น โดยมี

วัตถุประสงค์

1. ผู้เข้าอบรมมีความรู้และความเข้าใจเกี่ยวกับโรคพันธุกรรมเมตาบอลิก
2. ผู้เข้าอบรมตระหนักเห็นถึงความสำคัญของการคัดกรองโรคพันธุกรรมเมตาบอลิกมากขึ้น รวมทั้งเข้าใจแนวทางการส่งตรวจวินิจฉัย และให้การรักษาเบื้องต้น
3. เสริมสร้างความร่วมมือทางวิชาการระหว่างสถาบัน

วิทยากร

1. ศ.เกียรติคุณ พญ.พรสวรรค์ วสันต์ อาจารย์ที่ปรึกษา สาขาวิชาเวชพันธุศาสตร์ ภาควิชากุมารเวชศาสตร์ คณะแพทยศาสตร์ศิริราชพยาบาล มหาวิทยาลัยมหิดล
2. ผศ.พญ.อัจฉรา เสถียรกิจการชัย หัวหน้าสาขาวิชา สาขาวิชาเวชพันธุศาสตร์ ภาควิชากุมารเวชศาสตร์ คณะแพทยศาสตร์ศิริราชพยาบาล มหาวิทยาลัยมหิดล
3. รศ.นพ.นิธิวัชร วัฒนวิจารณ์ อาจารย์แพทย์ สาขาวิชาเวชพันธุศาสตร์ ภาควิชากุมารเวชศาสตร์ คณะแพทยศาสตร์ศิริราชพยาบาล มหาวิทยาลัยมหิดล

4. คุณสมพร เหลี่ยมมงคล นักวิทยาศาสตร์การแพทย์ สาขาวิชาเวชพันธุศาสตร์
ภาควิชากุมารเวชศาสตร์ คณะแพทยศาสตร์ศิริราชพยาบาล
มหาวิทยาลัยมหิดล
5. อ.พญ.ภัสธิมา ภคธีรเจียร อาจารย์แพทย์ สาขาวิชากุมารเวชศาสตร์ และศูนย์เวชศาสตร์จีโนม
คณะแพทยศาสตร์ มหาวิทยาลัยสงขลานครินทร์
6. ศ.ดร.อมรรัตน์ พงศ์ดารา คณบดี คณะเทคนิคการแพทย์ มหาวิทยาลัยสงขลานครินทร์

ผู้เข้าร่วมประชุม

แพทย์ พยาบาล นักเทคนิคการแพทย์ นักวิทยาศาสตร์การแพทย์ รวมถึงบุคลากรทางการแพทย์อื่นๆ
ที่สนใจ ทั้งภายในและภายนอกสถาบัน ประมาณ 100-150 คน ประกอบด้วย

- บุคลากรภายใน 100 คน
 - บุคลากรภายนอก 50 คน
- รวมทั้งโครงการ: ประมาณ 150 คน

ระยะเวลาในการจัดประชุม

วันที่ 16 มีนาคม 2569 เวลา 08.30-16.30 น.

สถานที่จัดประชุม

ห้องประชุมเฉลิมพระบารมี ชั้น 14 คณะแพทยศาสตร์ มหาวิทยาลัยสงขลานครินทร์

ค่าลงทะเบียน

ไม่มี

ผู้รับผิดชอบโครงการ

ศูนย์เวชศาสตร์จีโนม และสาขาวิชากุมารเวชศาสตร์ คณะแพทยศาสตร์ มหาวิทยาลัยสงขลานครินทร์ โดยร่วมกับ
ภาควิชากุมารเวชศาสตร์ คณะแพทยศาสตร์ศิริราชพยาบาล มหาวิทยาลัยมหิดล

ศ.ดร.นพ.พรพต ลิ้มประเสริฐ	ประธาน
ผศ.ดร.นพ.ตันสิทธิ์ แสงแก้ว	รองประธาน
อ.พญ.ภัสธิมา ภคธีรเจียร	เลขานุการ
นางจุฑามาศ จันทร์หนู	ผู้ช่วยเลขานุการ

ศูนย์เวชศาสตร์จีโนม และสาขาวิชากุมารเวชศาสตร์
คณะแพทยศาสตร์ มหาวิทยาลัยสงขลานครินทร์
ร่วมกับ สมาคมเพื่อเด็กพิการแต่กำเนิด (ประเทศไทย) และ
สาขาวิชาเวชพันธุศาสตร์ ภาควิชากุมารเวชศาสตร์ คณะแพทยศาสตร์ศิริราชพยาบาล

โครงการประชุม พันธุกรรมเมตาบอลิกสังขจร



วันจันทร์ที่ 16 มีนาคม 2569

ณ ห้องประชุมเฉลิมพระบารมี ชั้น 14 คณะแพทยศาสตร์ มหาวิทยาลัยสงขลานครินทร์

กำหนดการประชุม

- ⌚ 08.30 - 09.10 น. ลงทะเบียน
- ⌚ 09.10 - 09.30 น. ประธานกล่าวเปิดงานโดย ศ.ดร.บว.พสวต ลัมประเสริฐ
ผู้ดำเนินรายการ
อ.พญ.ภัสริมา ภคธีรธีร และ นพ.จิรศักดิ์ สัตยากรณ์พิพัฒน์
- ⌚ 09.30 - 10.20 น. **Introduction to Inborn Errors of Metabolism (IEM)**
ศ.เกียรติคุณ พญ.พรสวรรค์ วสันต์
คณะแพทยศาสตร์ศิริราชพยาบาล
- ⌚ 10.20 - 10.40 น. พักรับประทานอาหารว่าง
- ⌚ 10.40 - 12.00 น. **Small-molecule disorder: Clinical approach, Treatment, and Expanded Newborn Screening**
รศ.นพ.นิธิวัชร วัฒนวิจารณ์
คณะแพทยศาสตร์ศิริราชพยาบาล
- ⌚ 12.00 - 13.00 น. **Luncheon Symposium: โครงการตรวจคัดกรองทารกแรกเกิดเพื่อป้องกันโรคภาวะปัญญาอ่อนในประเทศไทย**
ศ.เกียรติคุณ พญ.พรสวรรค์ วสันต์
คณะแพทยศาสตร์ศิริราชพยาบาล
- ⌚ 13.00 - 14.15 น. **Large-molecule disorders: Gaucher disease and Pompe disease**
ผศ.พญ.อัจฉรา เสถียรกิจการชัย
คณะแพทยศาสตร์ศิริราชพยาบาล
- ⌚ 14.15 - 15.15 น. **Newborn Screening สำหรับเขตสุขภาพที่ 12**
อ.พญ.ภัสริมา ภคธีรธีร
คณะแพทยศาสตร์ มหาวิทยาลัยสงขลานครินทร์
ศ.ดร.อมรรัตน์ พงศ์ดารา
คณะเทคนิคการแพทย์ มหาวิทยาลัยสงขลานครินทร์
- ⌚ 15.15 - 15.30 น. พักรับประทานอาหารว่าง
- ⌚ 15.30 - 16.00 น. **การส่งตรวจทางพันธุกรรมเมตาบอลิก**
คุณสมพร เหลี่ยมมงคลกุล
คุณกษิธิ์ณัฐ สนมจำ
คณะแพทยศาสตร์ศิริราชพยาบาล
- ⌚ 16.00 - 16.25 น. **ถามและตอบปัญหา**
- ⌚ 16.25 - 16.30 น. ปิดการประชุม

ลงทะเบียนเข้าร่วม

สแกน QR Code ที่นี้



ฟรี !! ค่าลงทะเบียน

ทั้งรูปแบบ on site และ online
หมดเขต วันที่ 6 มีนาคม 2569